

【公開日】 2025 年 12 月 4 日

作成日 2025 年 11 月 19 日  
(最終更新日 年 月 日)

## 「情報公開文書」

受付番号：2025-4-9013

課題名： 口唇口蓋裂ならびに歯の先天性疾患を対象に行うゲノム情報とパイ  
オソースデータの統合解析

研究代表者：大阪大学大学院歯学研究科・山城 隆

研究責任者：東北大学東北メディカル・メガバンク機構 小原 拓

### 1. 研究の対象

東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート調査および三世代コホート調査に参加された方

### 2. 研究目的・方法

【研究期間及び試料・情報の利用又は提供を開始する日】

研究期間：研究実施許可日 ～ 2030 年 3 月

試料・情報の利用又は提供を開始する日：研究実施許可日

【研究目的】

口唇口蓋裂や歯の欠如に関わる先天性疾患は、口や顎顔面だけでなく、身体全体に影響を及ぼすことが多いため、これらの疾患を理解するためには全身的な視点が重要です。特に、口唇口蓋裂や歯の先天的な欠如などの“口の難病”は治療が非常に難しく、治療方法を改善するだけでなく、発症を防ぐための基盤となる研究が必要とされています。また、口唇口蓋裂の治療には、咀嚼機能や発語機能の障害、さらには整容性の問題から患者さんの生活の質の低下など、さまざまな問題が生じます。これらの問題は患者さんやご家族、さらに医療制度や社会全体に大きな負担を与えることになります。そのため、口唇口蓋裂やその他の“口の難病”の発症予防法を確立することは、社会的にも非常に重要な課題です。

しかし、これらの疾患は遺伝的な要因が複雑に絡み合っており、多くの遺伝子が関わるため、発症の仕組みを解明することは難しいです。日本では、口唇口蓋裂や口蓋裂が他の国と比べて発症しやすいことが知られていますが、これらの疾患に関連する遺伝子の実態についての研究はまだ十分ではなく、予防法を確立するためのデータも不足しています。

そこで、東北メディカル・メガバンク計画地域住民コホート調査、同三世代コホート調査において収集済みの基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データを用いて、

遺伝的要因に加えて、遺伝要因と環境要因の複合的な影響を明らかにし、口唇口蓋裂発症リスクの予測モデルを構築することを目指します。

#### 【研究方法】

本研究では、東北メディカル・メガバンク計画にご参加いただいた地域住民の方々から、すでに収集されている基本情報(性別・年齢など)、遺伝子情報(ジェノタイプ)、および健康に関するアンケート調査の結果を使用させていただきます。

まず、「ゲノムワイド関連解析(GWAS)」という手法を用いて、口唇口蓋裂(こうしんこうがいれつ)という先天的な病気の発症に関係する新しい遺伝的な要因(一塩基多型:DNAのわずかな違い)を探します(①)。

次に、①で見つかった遺伝的な要因と、これまでの研究で知られている遺伝要因を使って、「ポリジェニック・リスク・スコア(PRS)」と呼ばれる病気のなりやすさを数値で表した指標を作ります。そして、妊娠中の母体の健康状態や生活習慣などの周産期(しゅうさんき)環境要因との関係を調べるため、「ロジスティック回帰分析」という統計の方法を使い、どの要因がどれくらい病気のリスクに関係しているか(オッズ比)を計算します。

このようにして、遺伝的な要因と環境的な要因の両方から病気のリスクを予測するモデルを作ることを目指しています。将来的には、こうした予測モデルが、病気の早期発見や予防に役立つことを期待しています。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：基本情報(性別・年齢)、調査票情報、ジェノタイプデータ

試料：なし

### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究は大阪大学との共同研究です。

東北大学東北メディカル・メガバンク機構において個人情報加工された情報のみを用いるため、提供する情報には、個人が特定できる情報は含まれません。

#### 【情報の提供を行う機関】

機関名称：東北大学東北メディカル・メガバンク機構

機関長名：山本 雅之 機構長

#### 【提供を行う情報】

試料：なし

情報：基本情報(性別・年齢)、調査票情報、ジェノタイプデータ

#### 【情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称】

大阪大学歯学部附属病院・犬伏俊博

## 5. 個人情報の取り扱い

すべての個人情報については、法律や倫理指針に基づき、情報保護とプライバシー尊重の原則を遵守いたします。あなたを特定できる個人情報は全て加工され、解析を行う研究者にもあなたのものと分からなくなります。個人情報が加工された基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データは、東北大学東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ内においてによって共同研究機関に提供されます。この提供された情報を利用するのは、研究に関する所定の倫理教育を受け、利益相反が起きていないことを確認したうえで本研究に参加を許可されている研究者のみです。

## 6. 関係研究組織

【研究代表者】（研究全体を統括する研究者）

大阪大学大学院歯学研究科・山城 隆

【研究責任者】

東北大学東北メディカル・メガバンク機構 小原 拓

## 7. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

機関名 大阪大学歯学部附属病院

氏名、職名 犬伏俊博、講師

住所 大阪府吹田市山田丘 1-8

電話 06-6879-2360

東北大学の東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、この文章をみて、本研究での情報使用を拒否される場合は問い合わせ先にご連絡下さい。速やかに該当する対象者の基本情報・ジェノタイプデータ、調査票データは共同研究機関への提供を停止します。ただし、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合など、あなたの情報の解析結果が統計的にまとめられていたり個人を特定できない状態になっていたりすると、選り出して廃棄することができない場合があります。

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 三世代コホート担当

〒980-8573 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL : 022-718-5162

## ◆個人情報の利用目的の通知

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「7. お問い合わせ先」

### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第21条の4＞

- ①利用目的を本人に通知し、又は公表することにより本人又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該個人情報取扱事業者の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合
- ③国の機関又は地方公共団体が法令の定める事務を遂行することに対して協力する必要がある場合であって、利用目的を本人に通知し、又は公表することにより当該事務の遂行に支障を及ぼすおそれがあるとき。
- ④取得の状況からみて利用目的が明らかであると認められる場合

## ◆個人情報の開示等に関する手続

東北大学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、東北大学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に出すか又は郵送願います。詳しくは当機構HPよりプライバシーポリシーを確認の上、請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学東北メディカル・メガバンク機構プライバシーポリシー】

<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/contact/privacypolicy>

【東北大学情報公開室】

<https://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする生命・医学系研究に関する倫理指針 第9章第18の1＞

＜個人情報の保護に関する法律第33条の2＞

- ①本人又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②個人情報取扱事業者の業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③他の法令に違反することとなる場合